



---

**Nadir Hastalıkların Genetik  
Tanısı için Geliştirilmiş  
Yapay Zeka Destekli  
Biyoinformatik Analiz  
Platformu**



# Tüm genetik tanı süreci adımları çevrimiçi Gene2Var platformundan izlenebilir!



**Hekim verileri**  
Gene2Var platformuna tanımlanır. Numune taşıma kitleri hekimlere gönderilir.



**Hekim Gene2Var üzerinden test talebinde bulunur**



**Biyolojik numune kargo/kurye tarafından teslim alınır.**



**Yeni Nesil Dizileme**  
hastalığa özel, standardize edilmiş ve onaylanmış, kullanıma hazır Gene2Info kitleleriyle yetkili laboratuvarlarımızda yapılır.



**Yapay zeka temelli biyoinformatik analiz**  
ve medikal genetik rapor dakikalar içinde hazırlanır.



**Medikal genetik rapor çevrimiçi olarak hekime ulaştırılır.**  
Hekim isterse mobil telefonunda da raporu görüntüleyebilir.



**Hekimler önceki raporlara ve test bilgilerine erişebilir, arama yapabilir.**

1-3 gün

İnsandan bağımsız ve standartlaştırılmış süreç

# Gene2Info

## Numune taşıma kitleri

**Türkiye Tıbbi Cihaz Yönetmeliğine ve AB Kriterlerine Yasal Uyumlu**

Hastalık riski olan hastalar hekim tarafından belirlenir. Hastaların biyolojik numuneleri Türkiye Cumhuriyeti Sağlık Bakanlığı tarafından yayınlanan In Vitro Tanı Amaçlı Tıbbi Cihaz Yönetmeliği'ne ve AB mevzuatına uygun, CE işaretli, yüksek kalite ve güvenlik standartlarında hazırlanan Gene2Info numune taşıma kitleriyle laboratuvarlara ulaştırılır.

- Kan Tüpü & DBS Kart Kiti
- Onam Formu
- Şeffaf Kilitli Poşet
- DBS Kart için Nem Tutucu
- Kan Tüpü için Emici Bez
- Kit Kullanım Talimatları ve Videoları



## Gene2Var nasıl fark yaratıyor?

**Tanı Sürecinin Tüm Paydaşlarını Tek Bir Platformda** buluşturur, sponsor ilaç firmasına yönetim kolaylığı sağlar.

**Standart Test Süreçleri** ile biyolojik örnekler standart kalitede alınır. Ek test ihtiyaçları en aza indirilir.

Hastalığa özel standardize algoritmalar ve yapay zeka kullanılarak biyoinformatik analiz süreçleri hızlandırılır ve test güvenilirliği en yükseğe çekilir.

**Hekimle Sürekli İletişim** kurulması ve gerçek zamanlı numune takibi sayesinde hekime ihtiyacı olduğunda ulaşma ve destek verebilme olanağı sunar.

**Teste Göre Tanı Sürecini Özelleştirebilme**, yeni teknolojilere kolayca uyum sağlayabilen altyapıyla mümkündür.

# Yapay Zeka Destekli Biyoinformatik Analiz

Gene2var, sistematik biçimde güncellenen parametre ve veri tabanlarına erişebilir entegre bir biyoinformatik analiz platformu olarak geliştirilmiştir. Böylece varyantla ilgili in silico tahmin araçları gibi farklı veri tabanlarında veri madenciliği yaparak söz konusu mutasyonun etkisi ve hastalıklarla ilişkisi hakkındaki en son veriye ulaşır. Gene2Var bu yolla genetik klinisyenin yerini alarak, hastanın fenotipine, bulgularına ve semptomlarına göre binlerce varyant arasından, hastalığın tanısı olabilecek bir veya birkaç varyantı dakikalar içinde ayırır:

- Yenilikçi patojenisite skorlaması ile varyant değerlendirmesi yapar.
- Varyant değerlendirme için gerekli anotasyon ve bilgileri kullanıcı dostu arayüzle sunar.
- Genetik klinisyenin onayına hazır medikal genetik analiz raporunu oluşturur. Raporda, çalışmada taranan gen bölgesi veya bölgeleri, eğer varsa bu bölgelerde referans dizi ile kıyaslandığında elde edilen değişiklikler, bu değişikliklerin patojenlik karakterleri ve çalışmaya ait kalite grafikleri yer alır.

 AI

## Gene2Var kimler için?

Gene2Var 3 farklı kullanıcı tipine göre özelleştirilmiş arayüzler sunar:

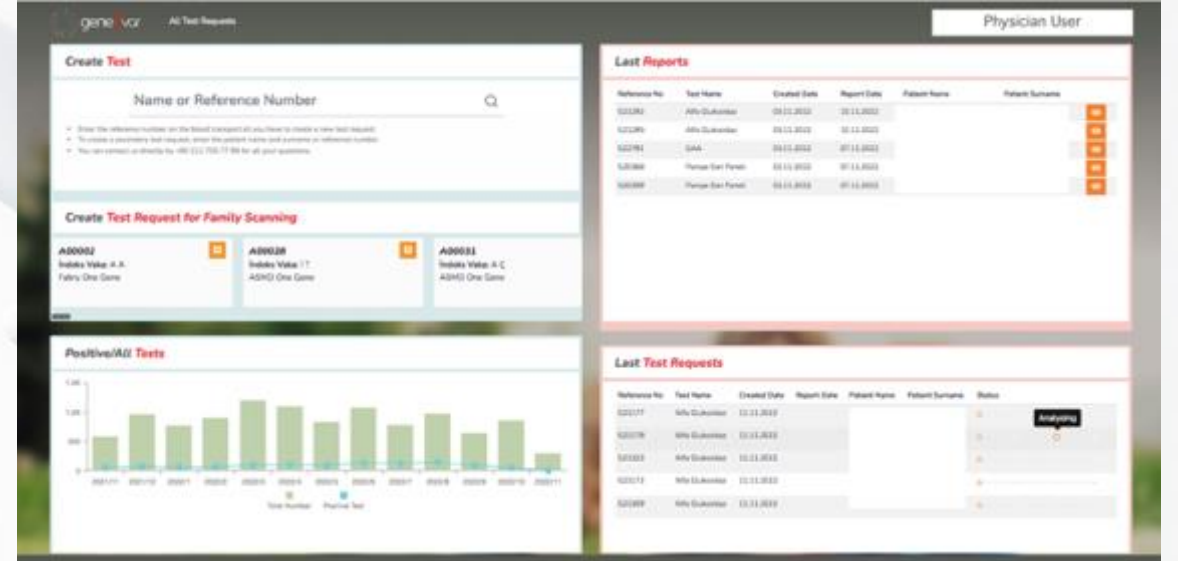
- **Hekimler**
- **Laboratuvarlar**
- **Sponsor İlaç Şirketleri**



# Hekimler için Gene2Var

Çevrimiçi Test Talebi oluşturabilir  
Oluşturulan testler için durum değişikliklerini  
çevrimiçi olarak izleyebilir

- Talep oluşturuldu
- Laboratuvar bilgisi
- Analiz
- Tamamlandı



The screenshot shows the 'Create Test' form with a search bar for 'Name or Reference Number'. Below the form, there are three test options: A0002 (Saklı Vaka A.K. Fabry One Gene), A0008 (Saklı Vaka T.T. ASHG One Gene), and A0001 (Saklı Vaka A.C. ASHG One Gene). To the right, the 'Last Reports' table lists recent tests with columns for Reference No, Test Name, Created Date, Report Date, Patient Name, and Patient Surname.

Reference No	Test Name	Created Date	Report Date	Patient Name	Patient Surname
S21381	Afya Glukozidaz	01.11.2022	01.11.2022		
S21380	Afya Glukozidaz	01.11.2022	01.11.2022		
S21381	SAA	01.11.2022	01.11.2022		
S21380	Paragün Enzim	01.11.2022	01.11.2022		
S21380	Paragün Enzim	01.11.2022	01.11.2022		



The screenshot shows the 'Positive/All Tests' bar chart with a legend for 'Total Number' (green) and 'Positive Test' (blue). The chart displays data from 2021/11 to 2022/11. To the right, the 'Last Test Requests' table lists recent test requests with columns for Reference No, Test Name, Created Date, Report Date, Patient Name, Patient Surname, and Status.

Reference No	Test Name	Created Date	Report Date	Patient Name	Patient Surname	Status
S21177	Afya Glukozidaz	11.11.2022				Lab Received
S21178	Afya Glukozidaz	11.11.2022				
S21329	Afya Glukozidaz	11.11.2022				
S21172	Afya Glukozidaz	11.11.2022				
S21306	Afya Glukozidaz	11.11.2022				

# Hekimler için Gene2Var

## Kullanıcı dostu arayüzler üzerinden veri girişi ve görüntüleme

- Pozitif test istatistiklerine ulaşım
- Tüm hastalar için kişisel bilgileri, semptomları görüntüleme
- Tüm hastalar için raporları görüntüleme ve lokaline indirme
- **Gene2Var Mobil Uygulama** ile akıllı telefondan tüm süreci izleme

### Create Test

Name or Reference Number



- Enter the reference number on the blood transport kit you have to create a new test request.
- To create a secondary test request, enter the patient name and surname or reference number.
- You can contact us directly by +90 212 705 77 99 for all your questions.

### Create Test Request for Family Scanning

A00002

İndeks Vaka: A A  
Fabry One Gene



A00028

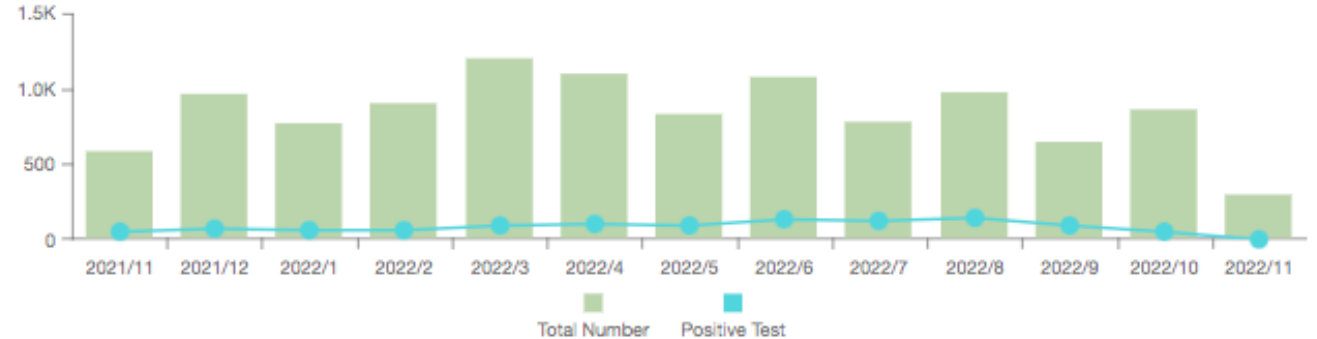
İndeks Vaka: I T  
ASMD One Gene



A00031

İndeks Vaka: A Ç  
ASMD One Gene

### Positive/All Tests

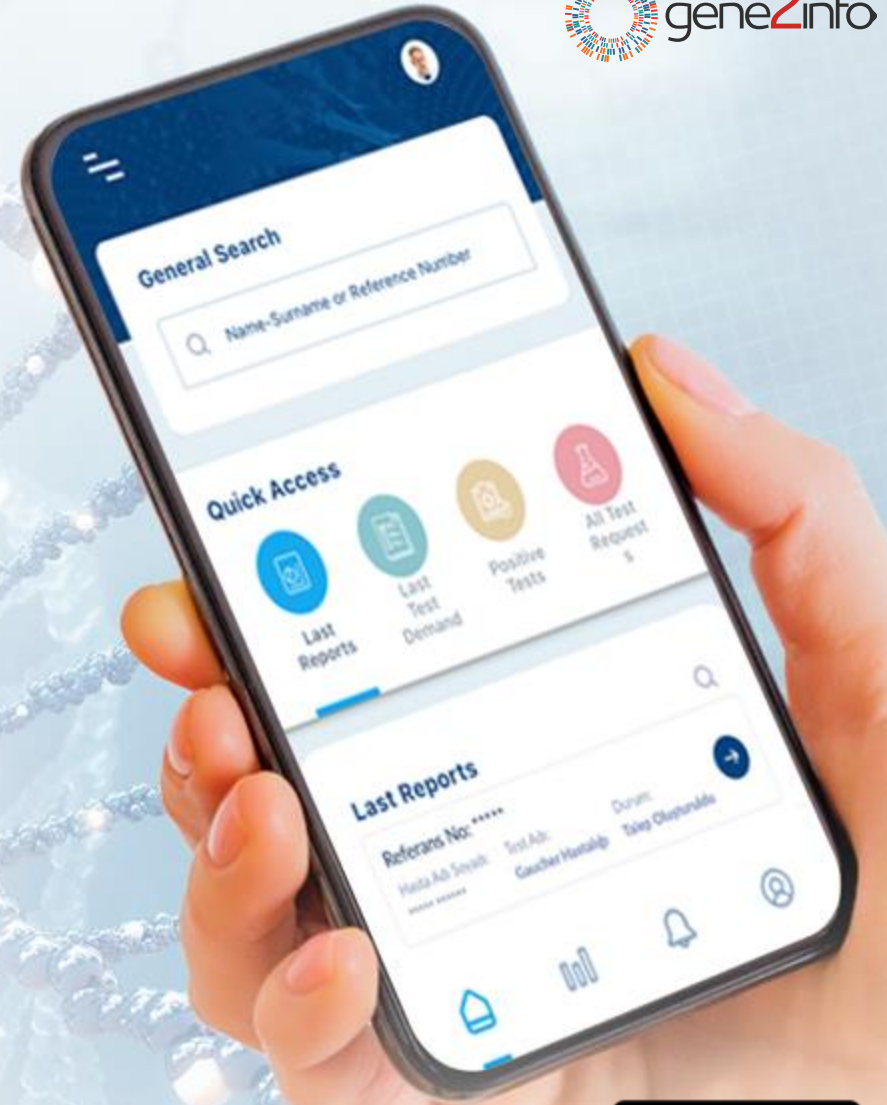




# Hekimler için **Gene2Var** Mobil Uygulaması\*

- Gene2Var Web Platformu üzerinde hekim tarafından yapılan tüm işlemlerin mobil telefon üzerinden daha hızlı ve kolay şekilde yapılmasını sağlar.
- Sistem üzerindeki tüm bilgilere istendiği anda mobil telefon üzerinden erişilebilir.
- Doktorlar, Gene2Info tarafından raporlanan yeni test sonuçlarına mobilden anlık olarak ulaşabilirler.

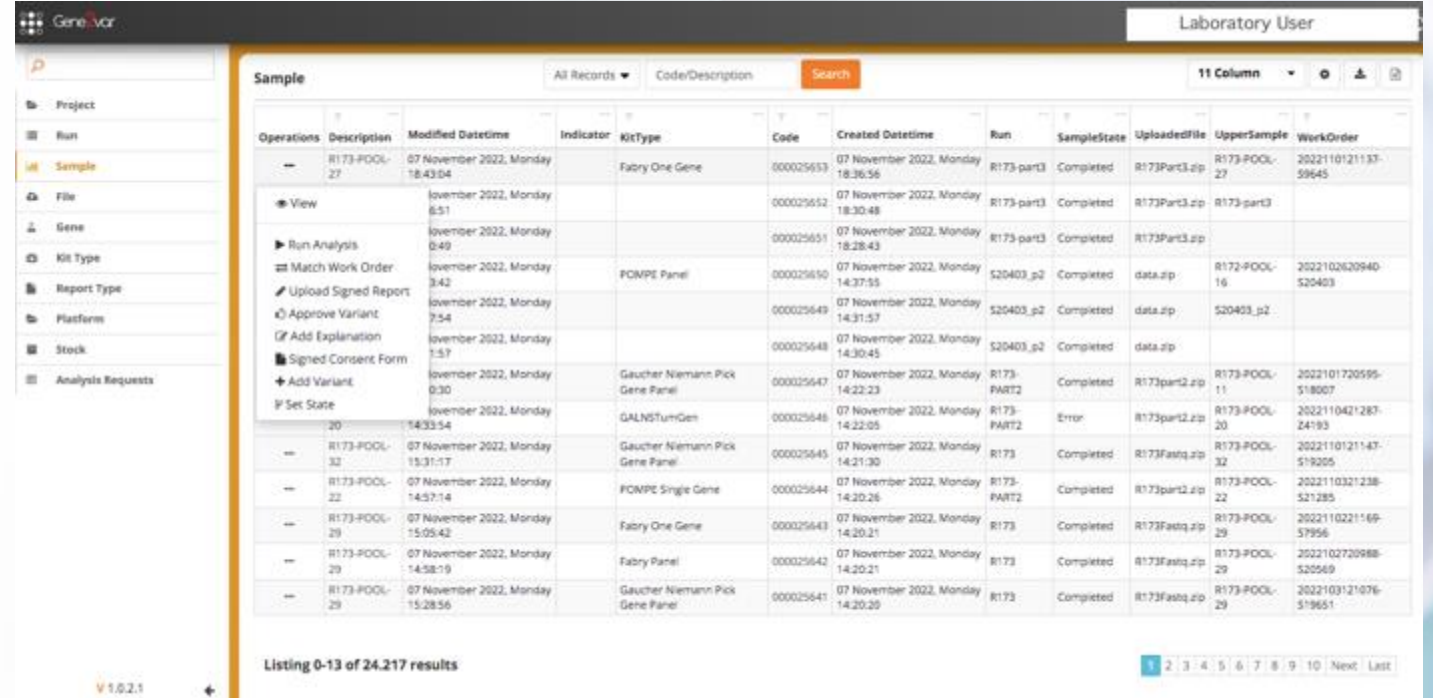
\* Gene2Var Mobil Uygulaması opsiyonel olarak sunulmaktadır.



# Laboratuvarlar için Gene2Var

Laboratuvar kullanıcıları;

- genetik analiz için laboratuvara ulaşan örnekleri takip edebilir,
- statüsünü günceller,
- uygun örnekleri laboratuvara kabul eder ve
- çalışma planına alır.



The screenshot displays the Gene2Var Laboratory User interface. The main content is a table listing sample operations. The table has columns for Operations, Description, Modified Datetime, Indicator, Kit Type, Code, Created Datetime, Run, Sample State, Uploaded File, Upper Sample, and Work Order. The interface includes a search bar, a sidebar with navigation options (Project, Run, Sample, File, Gene, Kit Type, Report Type, Platform, Stock, Analysis Requests), and a footer showing the version (V 1.0.2.1) and the number of results (Listing 0-13 of 24,217 results).

Operations	Description	Modified Datetime	Indicator	Kit Type	Code	Created Datetime	Run	Sample State	Uploaded File	Upper Sample	Work Order
--	R173-POOL-27	07 November 2022, Monday 18:43:04		Fabry One Gene	000025653	07 November 2022, Monday 18:36:56	R173-part3	Completed	R173Part3.zip	R173-POOL-27	2022110121137-59645
View		07 November 2022, Monday 8:51			000025652	07 November 2022, Monday 18:30:48	R173-part3	Completed	R173Part3.zip	R173-part3	
Run Analysis		07 November 2022, Monday 0:49			000025651	07 November 2022, Monday 18:28:43	R173-part3	Completed	R173Part3.zip		
Match Work Order		07 November 2022, Monday 3:42		POMPE Panel	000025650	07 November 2022, Monday 14:37:55	S20403_p2	Completed	data.zip	R172-POOL-16	2022102620940-520403
Upload Signed Report		07 November 2022, Monday 7:54			000025649	07 November 2022, Monday 14:31:57	S20403_p2	Completed	data.zip	S20403_p2	
Approve Variant		07 November 2022, Monday 7:57			000025648	07 November 2022, Monday 14:30:45	S20403_p2	Completed	data.zip		
Add Explanation		07 November 2022, Monday 0:30		Gaucher Niemann Pick Gene Panel	000025647	07 November 2022, Monday 14:22:23	R173-PART2	Completed	R173part2.zip	R173-POOL-11	2022101720595-518007
Signed Consent Form		07 November 2022, Monday 14:33:54		GALNSTumGen	000025646	07 November 2022, Monday 14:22:05	R173-PART2	Error	R173part2.zip	R173-POOL-20	2022110421287-24193
Add Variant		07 November 2022, Monday 14:33:54		Gaucher Niemann Pick Gene Panel	000025645	07 November 2022, Monday 14:21:30	R173	Completed	R173Fastq.zip	R173-POOL-32	2022110121147-519205
Set State		07 November 2022, Monday 14:57:14		POMPE Single Gene	000025644	07 November 2022, Monday 14:20:26	R173-PART2	Completed	R173part2.zip	R173-POOL-22	2022110321238-521285
--	R173-POOL-32	07 November 2022, Monday 15:31:17		Gaucher Niemann Pick Gene Panel	000025645	07 November 2022, Monday 14:21:30	R173	Completed	R173Fastq.zip	R173-POOL-32	2022110121147-519205
--	R173-POOL-22	07 November 2022, Monday 14:57:14		POMPE Single Gene	000025644	07 November 2022, Monday 14:20:26	R173-PART2	Completed	R173part2.zip	R173-POOL-22	2022110321238-521285
--	R173-POOL-29	07 November 2022, Monday 15:05:42		Fabry One Gene	000025643	07 November 2022, Monday 14:20:21	R173	Completed	R173Fastq.zip	R173-POOL-29	2022110221169-57956
--	R173-POOL-29	07 November 2022, Monday 14:58:19		Fabry Panel	000025642	07 November 2022, Monday 14:20:21	R173	Completed	R173Fastq.zip	R173-POOL-29	2022102720988-520569
--	R173-POOL-29	07 November 2022, Monday 15:28:56		Gaucher Niemann Pick Gene Panel	000025641	07 November 2022, Monday 14:20:20	R173	Completed	R173Fastq.zip	R173-POOL-29	2022103121076-519651

# Sponsor İlaç Firmaları için Gene2Var

Gene2Var ile ilaç firmaları, hekim ağı üzerinde yürüttüğü test çalışmalarına dair tüm süreçleri otomatize edebilirler.



## Hekim Veritabanı

Sponsor kendi ağındaki hekimleri platforma ekleyebilir, ad, soyad, hastane, departman, e-posta bilgilerini görüntüleyebilir ve güncelleyebilir.



## Numune Takibi

Hekimlere göre yapılan test taleplerini; hekim, hastalık ve bölge bazında filtreleyerek takip edebilir.



## Raporlama

Power BI modülüyle birlikte kullanıldığında, hekim, menşe şehir ve genetik/biyokimya testi bazında analitik sonuçların yer aldığı raporlara anlık olarak ulaşabilir.



## Özelleştirme

Platform sponsor ilaç firmasının iş akışına göre özelleştirilebilir.

# Hekim Veritabanı ve Çevrimiçi İletişim

Sponsor kendi ağındaki hekim bilgilerini platforma ekleyebilir, ad, soyad, hastane, departman, e-posta bilgilerini görüntüleyebilir ve güncelleyebilir.



**Hekim**  
verileri sponsordan  
gelir.



**Ad**  
**Soyad**  
**E-posta**  
**Telefon Numarası**  
**Kurum**  
**Departman**



**Hekim**  
Sisteme Gene2Info  
tarafından  
tanımlanır.  
Sponsor yeni  
hekim bilgilerini  
ekleyebilir ya da  
mevcut bilgileri  
güncelleyebilir.



**Gene2Var Portal**  
Giriş için  
Kullanıcı Adı  
Şifre  
hekime  
otomatik olarak  
e-posta ile  
gönderilir



**Hekim**  
Portalı kullanmaya  
başlar ve test  
talebi yapabilir

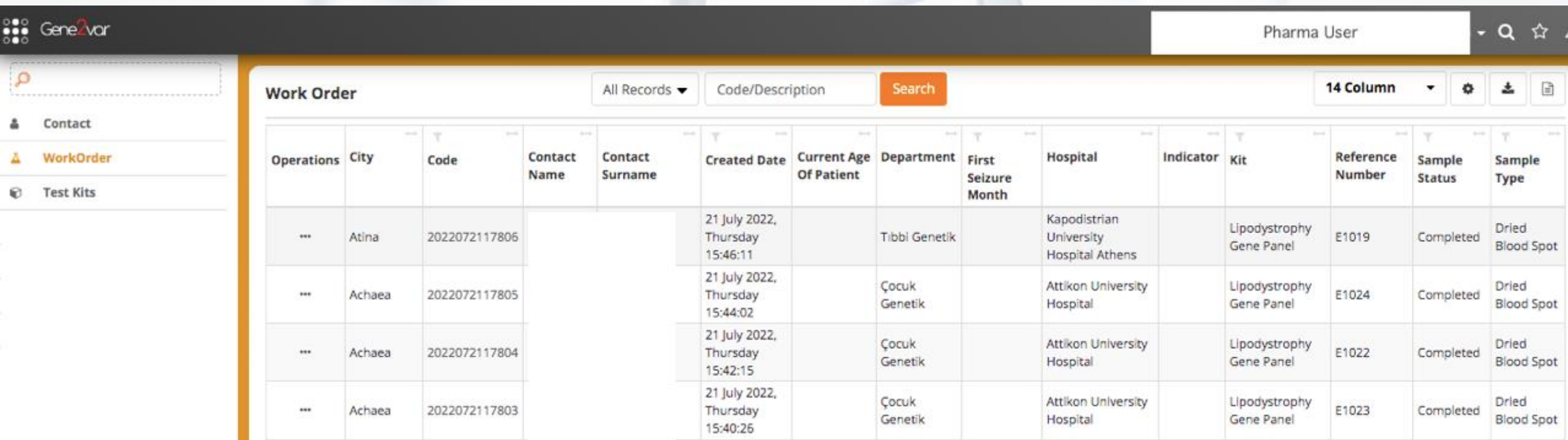


**Bilgilendirme**  
Süreçle ilgili  
bilgilendirmeler  
sponsor firma ile  
koordine şekilde  
Gene2Info  
tarafından  
hekimlere e-posta  
ile yapılır

## Numune Takibi

**Sponsor firmanın ağındaki hekimlerin genetik ve biyokimyasal test taleplerinin güncel statüleri sponsor tarafından anonim olarak izlenebilir**

- **Talep oluşturuldu:** Hekim Gene2Var üzerinden gerekli bilgileri doldurarak test talebinde bulunur. Numuneyi almak üzere hekimin adresine kargo/kurye yönlendirilir.
- **Numune laboratuvara ulaştı**
- **Analiz devam ediyor**
- **Rapor oluşturuldu:** Rapor oluşturulmuştur ve imzalı rapor Gene2Var'a yüklenmiştir.



Operations	City	Code	Contact Name	Contact Surname	Created Date	Current Age Of Patient	Department	First Seizure Month	Hospital	Indicator	Kit	Reference Number	Sample Status	Sample Type
...	Atina	2022072117806			21 July 2022, Thursday 15:46:11		Tibbi Genetik		Kapodistrian University Hospital Athens		Lipodystrophy Gene Panel	E1019	Completed	Dried Blood Spot
...	Achaea	2022072117805			21 July 2022, Thursday 15:44:02		Çocuk Genetik		Attikon University Hospital		Lipodystrophy Gene Panel	E1024	Completed	Dried Blood Spot
...	Achaea	2022072117804			21 July 2022, Thursday 15:42:15		Çocuk Genetik		Attikon University Hospital		Lipodystrophy Gene Panel	E1022	Completed	Dried Blood Spot
...	Achaea	2022072117803			21 July 2022, Thursday 15:40:26		Çocuk Genetik		Attikon University Hospital		Lipodystrophy Gene Panel	E1023	Completed	Dried Blood Spot

## Raporlama

---

Gene2info, sponsor tarafından atanmış temsilcilere, aylık olarak, kimlik bilgileri gizli olmak üzere, genetik test ve enzim test için kullanılan taşıma kitleri, şehir bilgileri ve test sonuçlarını içeren bir rapor sağlar.

Sponsorlar analiz sonuç raporlarını takip edebilir ve içeriğini görüntüleyebilir.

Her ay sonunda alınan numuneler ve sonuçlarına ilişkin özet rapor sponsor firmaya e-posta ile iletilir. Aynı zamanda sistem üzerinden de Excel dosyası olarak indirilebilir.

## Power BI ile Raporlama\*

Genetik analiz süreciyle ilgili operasyonel veriler Gene2Var üzerinden gelişmiş arayüzler üzerinden takip edilebilir.

Sponsor firmanın PowerBI modülüyle erişebileceği bilgiler:

- Sipariş Durumu
- Sipariş Durumu Verileri
- Patojen
- Patojen Verileri
- Test
- Numune Tipi
- Hastalık Grubu
- Kit Grubu
- Kit Takibi
- Yıllık Test Sayısı
- Aylık Test Sayısı
- Patojen Takibi Yıllık
- Aylık Patojen Takibi
- Yıllık Talep Takibi
- Aylık Talep Takibi
- Durum Takibi Aylık
- Kurum Bazlı Takip Yıllık
- Kurum Bazlı Aylık Takip
- Analiz Dönemi Takibi
- Sonuç raporları



KIT NAME

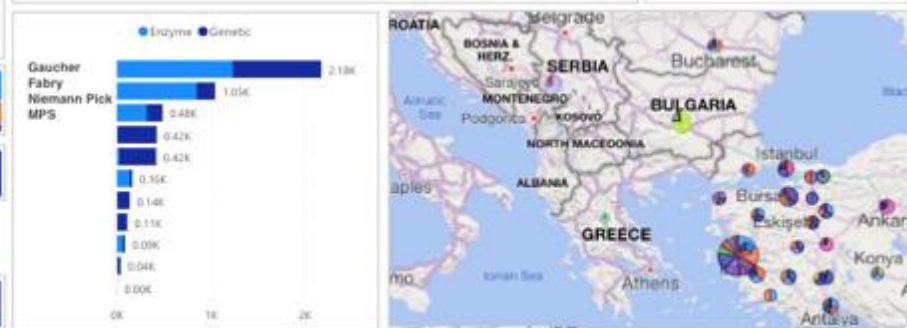
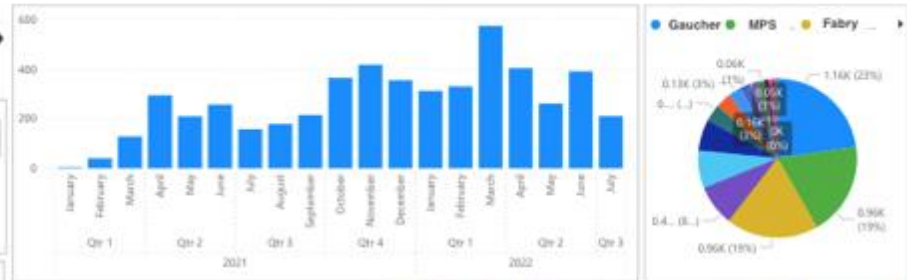
- Gaucher
- Fabry
- Niemann Pick
- MPS

DISEASE GROUP

Other

Completed	4726
Enzyme	3122
Genetic	1644

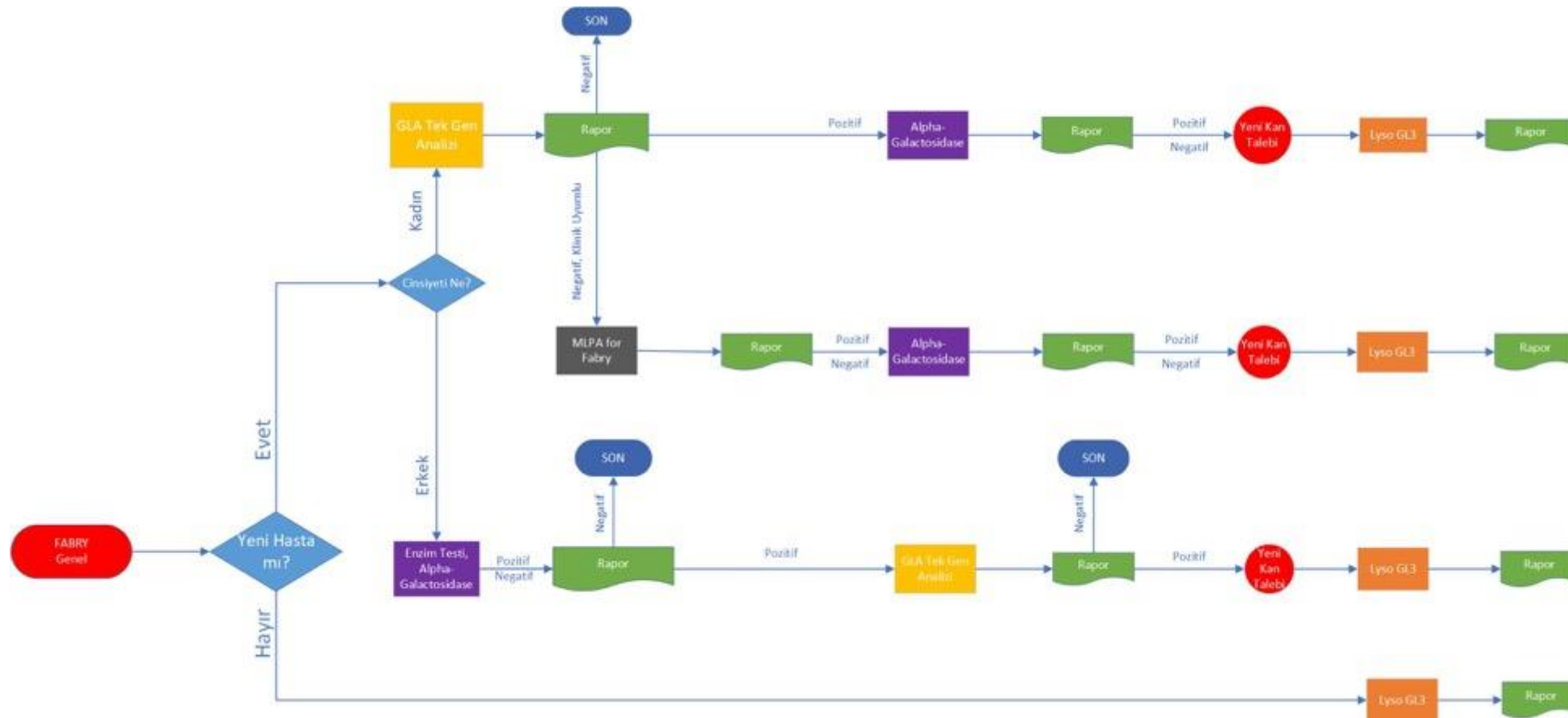
Blood Tube	1779
Dried Bl.	1276



\*Power BI modülü opsiyonel olarak sunulmaktadır. Sponsorun isteyeceği ek bilgiler ayrı bir çalışma ile sunulabilmektedir.

# Özelleştirme

Platform, sponsor ilaç şirketi tanı sürecine özel olarak özelleştirilebilir. Şirketin taleplerine göre bir tanı süreci algoritması oluşturulur. Yeni algoritma platforma entegre edilir ve test talebi ve tanı süreci, algoritmaya göre otomatik olarak ilerler.





# Gene2Var hangi çözümleri sunar?

## Hızlı Genetik Tanı Süreci

Süreci otomatikleştirerek, hastalar için tanı süresini günler mertebesinde hızlandırır ve etkili tedavinin mümkün olan en kısa sürede başlamasını sağlar, bu da yaşam süresini ve yaşam kalitesini artırır.

## Aynı Anda Farklı Nadir Hastalık Tanı Süreçlerinin Yönetimi

Birden fazla nadir hastalığın genetik tanı sürecinin yönetiminde kullanılabilir. İş akışı, sponsor şirketin süreçlerine göre uyarlanabilir..

## Hızlı Tarama Çalışmaları

Bölgesel ve ailevi taramalar da dahil olmak üzere genetik ve biyokimyasal tanı çalışmalarında hız sağlar..

## Hızlı Yeni Test Kiti Tasarımı

İstenilen nadir hastalık için ortalama 2 aylık bir süre içinde hastalığa özel Yeni Nesil Dizileme (NGS) işlemi için analiz kiti tasarımı dahil kullanıma hazır hale getirilebilir.

## Farklı Dillerde Kullanım

Çok dilli bir platformdur. Talep olması durumunda farklı ülkeler için kendi dillerinde kullanılabilir.

## Çok Kanallı Destek Masası

Telefon ve e-posta üzerinden erişim.

## Çevrimiçi Uygulama

Kurulum gerektirmez, internetin olduğu her yerde kullanılabilir.

## Yüksek Veri Güvenliği

Kullanıcı şifresinin, aslına tekrar ulaşılamaz şekilde saklanması (PBKDF2 Standardında hashleme) ile yüksek kullanıcı güvenliği, SSL/TLS ile güvenli erişim, kullanıcı profilleri dahil hash'lenebilir kıymetli veri desteği



**BİZE ULAŞIN!**



**INFO@GENE2INFO.COM**



**TEŞEKKÜRLER!**